



МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Авторы: Е. К. Гинтер

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА, раздел частной генетики, посвящённый изучению роли наследственных факторов в возникновении патологии у человека. М. г. зародилась в недрах [евгеники](#). Как самостоят. раздел генетики развивается с нач. 20 в. Большое значение для становления М. г. имели труды Ф. [Гальтона](#), прежде всего предложенные им генеалогический, т. н. близнецовый и статистич. методы для изучения наследственности. Наиболее значит. событием в начальном периоде развития М. г. явилась публикация в 1909 доклада «Врождённые ошибки метаболизма» англ. врача А. Э. Гаррода (1857–1936), в котором он впервые описал наследств. болезни обмена веществ и связал их происхождение с нарушением генетич. контроля за метаболич. процессами, подойдя, т. о., к изучению молекулярных основ ряда [наследственных болезней](#). Гаррод считал, что продукция и активность ферментов контролируются определёнными генами (отсюда известное положение: «один ген – один фермент»). В 1920–30-е гг. происходило интенсивное изучение патогенеза наследств. болезней и болезней с наследств. предрасположенностью, а также мутационного процесса (см. [Мутагенез](#)). Важное значение для развития М. г. в этот период имели труды отеч. учёных: С. Н. Давиденкова, Н. К. [Кольцова](#), А. С. [Серебровского](#), В. В. [Бунака](#), А. А. [Прокофьевой-Бельговской](#), А. Ф. Захарова и др. Особенно интенсивное развитие М. г. в значит. мере было связано с реализацией междунар. проекта «Геном человека» (практически завершён к нач. 21 в.). В 1956 были установлены точное число и морфология хромосом у человека, а в 1959 обнаружены [хромосомные болезни](#). С 1960-х гг. началось широкое изучение наследств. биохимич. полиморфизма человека и болезней обмена веществ.

Анализ исследований в области М. г. позволяет утверждать, что практически вся патология человека в той или иной мере связана с влиянием наследств. факторов. Согласно генетич. классификации, все болезни человека подразделяют: на

моногенные, причиной которых являются изменения (мутации) отд. генов;
хромосомные болезни, вызываемые хромосомными перестройками;
митохондриальные, возникающие в связи с мутациями митохондриальной ДНК; т. н. болезни импринтинга, обусловленные активацией или супрессией отд. генов в процессе гаметогенеза. Известны ок. 6000 моногенных болезней (гены для более 2000 из них картированы и клонированы), ок. 1000 хромосомных синдромов, 30 митохондриальных заболеваний и неск. десятков болезней импринтинга. Кроме того, выделяют группу т. н. мультифакторных (мультифакториальных) заболеваний, развитие которых связано со взаимодействием мн. генов, формирующих предрасположенность к заболеваниям, с факторами внешней среды, способствующими реализации генетич. предрасположенности. Эта группа наиболее обширна и наименее генетически изучена. Она включает большинство изолиров. врождённых пороков развития, все хронич. неинфекционные заболевания (атеросклероз, ишемич. болезнь сердца, диабет, бронхиальная астма и др.). Для выявления генов предрасположенности к мультифакторным заболеваниям широко используют анализ ассоциаций и сцепления этих генов с генетич. маркерами, перекрывающими весь геном, – т. н. полногеномный скрининг. М. г. разрабатывает спец. методы диагностики наследств. болезней. Напр., моногенные заболевания выявляют с помощью клинико-генеалогического, молекулярно-генетического (позволяет идентифицировать мутации в определённых генах) методов, а также методов ДНК-диагностики. Биохимич. методы широко используют в определении болезней обмена веществ, цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы – в диагностике хромосомных болезней.

Достижением М. г. явилось введение (нач. 1960-х гг.) в мед. практику скрининга новорождённых с целью выявления среди них потенциально больных некоторыми нарушениями обмена веществ, напр. фенилкетонурией, гипотиреозом, адреногенитальным синдромом (расстройство функции коры надпочечников), галактоземией (нарушение углеводного обмена) и муковисцидозом. Особая роль отведена популяционному генетич. скринингу для выявления гетерозиготных носителей некоторых рецессивных наследств. болезней, часто встречающихся в определённой популяции (напр., β -талассемия в ряде стран Средиземноморья).

М. г. разрабатывает методы патогенетич. лечения не только скринируемых заболеваний, но и ряда др. наследств. болезней обмена веществ, а также [гемофилии](#) А и В, недостаточности α -1-антитрипсина и некоторых др. заболеваний, как правило, посредством введения т. н. генно-инженерного продукта; разрабатываются методы [генотерапии](#) разл. заболеваний, прежде всего рака, некоторых форм наследств. иммунодефицита. Созданы эффективные методы дородовой и доимплантационной (проводимой до внедрения яйцеклетки в стенку матки) диагностики практически всех хромосомных и мн. моногенных заболеваний. В рамках М. г. сформировались такие направления, как фармакогенетика и фармакогеномика, позволяющие индивидуализировать применение лекарственных средств без побочных эффектов и использовать достижения геномики с целью поиска новых мишеней для лечения разл. заболеваний. Одним из наиболее важных практич. достижений М. г. является [медико-генетическое консультирование](#). Издаётся ж. «Медицинская генетика» (с 2002).

Литература

Лит.: Медицинская генетика / Под ред. Н. П. Бочкова. М., 2010.